



<b>Evento</b>	Salão UFRGS 2014: SIC - XXVI SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
<b>Ano</b>	2014
<b>Local</b>	Porto Alegre
<b>Título</b>	Determinação de propriedades bioquímicas da alfa-galactosidase A como ferramenta auxiliar no diagnóstico da doença de Fabry: comparação entre amostras de leucócitos de pacientes com doença de Fabry e indivíduos saudáveis.
<b>Autor</b>	VITÓRIA DA COSTA MORAES
<b>Orientador</b>	JANICE CARNEIRO COELHO

A doença de Fabry (DF) é uma doença lisossômica com herança ligada ao cromossomo X, causada pela deficiência na enzima alfa-galactosidase A (GLA), gerando acúmulo progressivo de globotriaosilceramida no interior dos lisossomos. O diagnóstico bioquímico de DF é baseado na medida da atividade enzimática da GLA e pode ser difícil em alguns casos, devido à diversidade de fenótipos encontrados e à diferença existente entre indivíduos masculinos (hemizigotos) e femininos (heterozigotos). Tendo em vista a necessidade de aprimoramento das técnicas utilizadas para este diagnóstico, o objetivo deste estudo foi estabelecer e comparar as propriedades bioquímicas e cinéticas da GLA em amostras de leucócitos de pacientes com DF e indivíduos saudáveis, avaliando a possibilidade de usar estes parâmetros como ferramenta auxiliar no diagnóstico da DF. Foram realizados ensaios fluorimétricos para determinar a atividade da GLA em amostras de leucócitos de pacientes com DF e indivíduos saudáveis, caracterizando a enzima em termos de: pH ótimo, Km, V<sub>máx</sub> e termoestabilidade. O pH em que a média da atividade da GLA foi mais alta foi 4,8 em amostras de controles saudáveis e 4,7 em pacientes com DF. Não houve diferença significativa entre a atividade da GLA em pHs adjacentes. O pH utilizado nos demais ensaios foi 4,8. Os valores de Km encontrados para pacientes e controles não diferiram significativamente ( $p > 0,05$ ). A V<sub>máx</sub> da GLA de pacientes com DF foi  $1,344 \pm 0,394$  nmol/h/mg de proteína e a de controles saudáveis foi  $42,67 \pm 25,46$  nmol/h/mg de proteína, sendo a diferença significativa ( $p < 0,01$ ). A pré-incubação a 50 °C por 1 hora foi efetiva para diferenciar pacientes com DF de controles ( $p < 0,01$ ). Após 1 hora de pré-incubação a 50 °C, a enzima dos pacientes manteve aproximadamente 79% de sua atividade enquanto a de indivíduos saudáveis manteve apenas 7,4% da atividade das amostras não submetidas à pré-incubação. Os resultados da comparação das propriedades bioquímicas e cinéticas da GLA podem ser usados como ferramenta auxiliar para o diagnóstico da DF, especialmente em casos de pacientes cuja atividade da GLA se encontra dentro dos limites considerados normais.